

65歳女性：急速に進行する右腕の脱力感と頻回の転倒

病歴

6歳時 麻疹脳症→頸椎変形、左側に脱力、重度の視覚・聴覚障害、歩行・平行障害
12年前に歩行、平衡感覚が悪いと指摘
5年前 転倒するように
2年前 神経内科受診：頭部を回転させた際の平衡感覚に問題あり、難聴

▷2年前

<身体診察>

両側水平型眼振、聴力・視力の低下
筋力は全体に左右対称性に低下
手足両側に拘縮あり、反射は全体的に低下または消失
足底反射は両側伸展性、母趾の振動覚低下
指鼻指試験、膝踵試験では左が粗大
歩行は大股、Romberg 徴候+

<検査所見>

針筋電図、神経伝導検査は正常
MRI：頸椎、胸椎に軽度の多層性変形性椎間板症あり、脊柱管狭窄はなし
腰椎穿刺：有核細胞なし、オリゴクローナルバンドなし、各種抗体は陰性

▷3か月前

右腕に脱力感、全身倦怠感があったが、引っ越しに伴う身体活動の増加が原因と考えていた

▷2か月前

同様の症状があり再受診

手話でのコミュニケーションが困難に、右手で食事ができず左手を使うようになった

<身体診察>

顔面の表情が乏しくなり、筋肉量と張りが減少
右僧帽筋の筋力低下があり右肩が下がっている
右肩近位部の筋力の低下があり肩の外転が困難に (MMT 4)
右上腕二頭筋反射 2+、左上腕二頭筋反射 1+
腕の感覚に異常はなかったものの振動覚は低下
そのほかの神経学的検査は2年前と変わらず

<検査所見>

MRI：FLAIR で後頭骨下および傍脊椎軟部組織の脳浮腫と一致して高信号

T1 強調画像で脂肪性萎縮

神経伝導検査：右三角筋と棘下筋に運動の記録なし

右頸部傍脊柱起立筋と三角筋に複雑な反復性放電あり

両側正中神経、右尺骨の感覚神経振幅減少

その後2か月で右腕の脱力感は急速に進行し、歩行が困難に
複数回転倒し寝たきりの状態→入院加療を行うことに

▶今回

<既往歴>高コレステロール血症、甲状腺機能低下症

<アレルギー>なし

<生活歴>一人暮らし、喫煙：never 飲酒：ワイングラス4杯 違法薬物使用歴：なし

<家族歴>父：クロイツフェルトヤコブ病で死亡（発症後7か月）、母：アルツハイマー病

5人兄弟：1人は脳出血で46歳で死亡、残り3人は健在

<バイタル>HR 61/min BP 116/64mmHg RR 18/min BP 35.7°C BMI 15.8

<身体診察>

右腕の筋力はMMT 2に低下、左腕は著変なし、股関節屈曲は左右ともにMMT 4
足に痙攣がみられる（左>右）

<検査所見>

CK上昇なし、造影MRIで新たに線状高信号を指摘

鑑別疾患

障害部位

近位筋の障害であることから筋原性疾患と考えられる

疲労性筋力低下がないこと、対称性であることなどから神経筋接合部の病変である可能性は低い

下位運動ニューロン疾患も急速に進行する脱力の原因となるが、本患者の病歴は緩徐進行であり、筋電
図からも特徴的ではない

頭部の病変

頭部MRIの結果からは、脳レベルの疾患であると考えられる

脳梗塞など虚血により起こることも多いが、この患者の経時変化からは考えにくい

ヘルペス脳炎、狂犬病、自己免疫性脳炎などの感染症、炎症性疾患も考慮しなければならないが、ほとん
どの場合は認知機能低下を伴う。

衰弱が主な症状でありプリオン病としても極めて非典型的。

ミオクローヌス

皮質性、皮質下性、脊髄由来、末梢性のいずれに該当するか鑑別の必要がある

この患者は皮質性ミオクローヌスであると考えられた原因となるような薬物の使用、既往歴はなかった

クロイツフェルトヤコブ病

認知症、運動失調、ミオクローヌスを伴い、運動性緘黙症に移行し死に至る、急速進行性の疾患一般的には原因不明の疾患であるが、この患者には家族歴があり遺伝性であったと考えられる

診断のための検査

腰椎穿刺を行い、プリオンタンパク検出の検査は陽性であった

確定的な診断には脳組織の病理学的検査、もしくは生化学的な検査が必要であったが、この時点では不可能であった

家族歴の追加

患者の姉は、患者の叔父（父の二卵性双生児）もクロイツフェルトヤコブ病で死亡していると報告

叔父：59歳の時に左手の感覚症状が出現、当初は手根管症候群と診断された。その後急速に両手の脱力感、構音障害が出現、反射亢進を伴うミオクローヌスが生じ、全身失調、頸部ジストニアを認め症状は進行し4か月後に死亡。

父：71歳の時に右手の脱力を感じ始めた。叔父と同様のエピソードで7か月後に死亡。

フォローアップ

患者はリハビリ病院へ転院したが右腕の脱力がすすみ、弛緩性麻痺になった。右足の脱力、構音障害が進行し、両足のミオクローヌスが頻発するようになった。遺伝子検査の結果は出ていなかったが、遺伝性クロイツフェルトヤコブ病の可能性が極めて高く、BSCの方針となった。患者は右腕の脱力感出現から5か月後に死亡した。

剖検標本

肉眼的観察では前頭葉に軽度の萎縮があるのみであったが、顕微鏡検査では診断上の特徴を満たしていた。大脳皮質は海綿状組織、神経細胞の脱落、グリオシスがみられた。プリオン蛋白に対する抗体を用いて免疫組織学的分析を行ったところプリオン病と確定診断された。

最終診断

遺伝性クロイツフェルトヤコブ病